



Duchenne Parent Project congres "Duchenne en het brein"

2 juni 2018, Kempenhaeghe, Heeze

Het jaarlijkse Duchenne Parent Project congres werd dit jaar gehouden in Heeze en richtte zich met name op de betrokkenheid van de hersenen bij Duchenne spierdystrofie (DMD). Voor veel Duchenne families zijn gedrags- en leerproblemen een grote bron van zorg. Omdat de levensverwachting toeneemt, wordt geestelijke ontwikkeling en gezondheid steeds belangrijker voor de persoonlijke ontwikkeling en kwaliteit van leven.

Plenaire sessies

Dr. Jos Hendriksen (Centrum voor Neurologisch Leer- en ontwikkelingsstoornissen, Kempenhaeghe) besprak leer- en gedragsaspecten van Duchenne. Deze aspecten worden vaak gemist, omdat de aandacht gericht is op de lichamelijke problemen. Het IQ van Duchenne-patiënten is gemiddeld genomen lager dan dat van de algemene bevolking. ADHD komt veel voor bij DMD-jongens (schattingen variëren van 12 tot 50%). De 10 belangrijkste zaken waar de ziekte invloed op kan hebben zijn: het automatiseren van leertaken, het werkgeheugen, aandacht, dyslexie, dyscalculie, angst, depressie, ADHD, autisme en dwangmatig gedrag. Screening op deze factoren moet onderdeel worden van de standaardzorg. Momenteel wordt er in Nederland gewerkt aan een platform van psychologen en pedagogen om de zorg te harmoniseren.

Prof. dr. Aartsma-Rus (Leids Universitair Medisch Centrum) gaf een overzicht van de huidige stand van onderzoek naar behandelmogelijkheden voor Duchenne. Er is weinig onderzoek gedaan naar de rol van het brein in Duchenne en het effect van therapieën op de hersenen. Ze gaf een algemeen overzicht van lopend onderzoek. Met name over genoom modificatie met behulp van CRISPR/Cas9 bestaan veel misvattingen. Hoewel dit veelbelovende resultaten laat zien in gekweekte cellen en muizen, benadrukte ze dat dit zeker geen genezing zal zijn. Het kan Duchenne alleen in een milder Becker-fenotype veranderen. Bovendien zullen de effecten afhangen van het stadium van de ziekte waarin de patiënt zich bevindt op het moment van de behandeling. Daarbij geldt 'hoe eerder hoe beter', aangezien naarmate de ziekte vordert, steeds meer spierweefsel verloren gaat, wat onomkeerbaar proces is. Belangrijke uitdagingen op dit moment zijn: a) om genoeg van de verbindingen in de spiercellen te krijgen om effectief te kunnen zijn (aangezien het een tweestapsproces is, moeten beide verbindingen dezelfde cel bereiken, wat de efficiëntie aanzienlijk verlaagt), b) afweerreacties tegen de virale vector die noodzakelijk is voor toediening van de verbindingen en c) veiligheid. Daarom zal dit, zelfs als deze hindernissen kunnen worden overwonnen, op korte termijn geen behandelingsoptie worden. Voor een overzicht naar andere therapieën voor Duchenne zie https://duchenne.nl/wp-content/uploads/2018/04/Research-overview-Treat-nmd-AR_NL_schoon.pdf. Aangezien er nog geen therapie is, is de beschikbare zorg op dit moment het belangrijkste.

Dr. Nathalie Doorenweerd (Leids Universitair Medisch Centrum) vertelde over de nieuwe inzichten in de rol van dystrofine in de hersenen. Er bestaan verschillende vormen van het dystrofine-eiwit, die in verschillende weefsels voorkomen. Het is afhankelijk van de mutatie welke vormen in een patiënt ontbreken. Twee vormen (Dp140 en Dp71 genoemd) zijn te vinden in verschillende hersengebieden. Patiënten waarbij één of beide vormen ontbreken, vertonen vaker hersen gerelateerde problemen (bijvoorbeeld een lager IQ, ADHD en autisme).

BrainsSTARS (dr. Eric Hermans, Brain Project) is een educatief programma voor kinderen met niet-aangeboren hersenletsel, dat oorspronkelijk in de VS ontwikkeld is en nu ook in Nederland gebruikt wordt. De essentie van het programma is 1) psycho-educatie in de oorzaken en gevolgen van niet-aangeboren hersenletsel, 2) het begrijpen en waar nodig veranderen van het gedrag en 3) verbetering van de samenwerking tussen alle betrokkenen (ouders, artsen, leerkrachten, enz.) bij het leven van het kind. Hierbij is het het belangrijkste om de omgeving aan te passen om te voorkomen dat het kind fouten maakt in plaats van alleen de nadruk te leggen op de gevolgen, aangezien het kind daar niet van leert. Dit project zou als inspiratie kunnen dienen om een soortgelijk programma voor Duchenne te ontwikkelen. Zie www.brainline.org/article/brainstars voor meer informatie.

Het doel van project MAMEM (Multimedia Authoring & Management using your Eyes & Mind; Jaap Ham, TU Eindhoven) is het ontwikkelen van een internetbrowser die aangestuurd kan worden met behulp van 'eye-tracking' en EEG (hersenen) signalen. Het belangrijkste doel is om de sociale inclusie van gehandicapten te verbeteren. Het wordt momenteel getest door verschillende patiëntengroepen (waaronder patiënten met neuromusculaire aandoeningen) en gezonde personen. Hun ervaringen zullen worden gebruikt voor de verdere ontwikkeling. Voor meer informatie zie www.mamem.eu.

Workshops

In de middag werden verschillende workshops gegeven.

Bob Averink, Berkenschutse, besprak het belang van school voor Duchenne patiënten, maar ook de problemen waarmee Duchenne patiënten te maken kunnen krijgen. In Nederland bestaat in het basis- en voortgezet onderwijs het passend onderwijs. Passend onderwijs betekent dat scholen de verantwoordelijkheid hebben om extra ondersteuning te bieden aan kinderen die dat nodig hebben, zodat ze dan wel naar een reguliere school kunnen gaan dan wel speciaal onderwijs kunnen volgen. Dit bestaat echter niet voor het beroepsonderwijs (mbo/hbo), waardoor de overstap van het voortgezet onderwijs naar het beroepsonderwijs moeilijk kan zijn. Daarom is het van belang hier extra aandacht aan te besteden zodat de overgang goed verloopt.

Tandheelkundige problemen komen vaak voor bij Duchenne patiënten (Elizabeth Vroom, DDS). Veranderingen in de spierkracht van kauw- en periorale spieren in combinatie met een vergroting (hypertrofie) van de tong veroorzaken veranderingen in het gebit. De vorm van de tandbogen verandert in de loop van de tijd. Dit leidt uiteindelijk tot een gebrek aan contactpunten tussen de boven- en onderkaak waardoor kauwen nog moeilijker wordt. Tandhygiëne wordt vaak verwaarloosd bij Duchenne patiënten. Goede instructies voor zorgverleners zijn daarom belangrijk. Niet enkel om tandheelkundige redenen, moet extra aandacht moet besteed worden aan het belang van gezonde voeding. Suikerrijk voedsel moet vermeden worden (vooral in combinatie met een lage pH, zoals in yoghurt en frisdranken). Het wordt aanbevolen om na elke maaltijd de mond te spoelen en water te drinken.

Dr. Ruben Hendriksen (Maastricht Universitair Medisch Centrum) besprak de prevalentie van epilepsie in Duchenne. Hoewel epilepsie veel minder vaak voorkomt dan ADHD en autisme, komt het veel vaker voor bij Duchenne patiënten dan in de algemene bevolking (6% in Duchenne tegenover 0,5-1% bij de algemene bevolking). Verschillende mechanismen kunnen hierbij betrokken zijn en waarschijnlijk speelt ook de Dp71-vorm van het dystrofine-eiwit een rol, net als bij ADHD en autisme (zie hierboven).

Het Duchenne Centrum Nederland is opgericht om de zorg voor Duchenne patiënten in Nederland te verbeteren (het implementeren van de internationale 'standards of care') en de kennis over Duchenne te vergroten. Dit is een samenwerking tussen het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC), het Radboudumc in Nijmegen en het Kempenhaeghe/Maastricht UMC+ in Heeze. Belangrijke thema's hierbij zijn: de coördinatie van de zorg, een patiënten register en biobank voor heel Nederland, wetenschappelijk onderzoek, uniform gebruik van meetinstrumenten in de deelnemende klinieken, psychologische zorg en onderzoek naar biomarkers voor Duchenne.

De Groei-wijzer (Marion van Ool, Kempenhaeghe) is een hulpmiddel dat onder meer gebruikt wordt in de revalidatie en bij epilepsie. Het is een hulpmiddel voor ouders en professionals om kinderen te ondersteunen op weg naar onafhankelijkheid. Hierbij worden vragenlijsten voor de kinderen en/of ouders gebruikt, die daarna met een professional besproken worden om te bepalen welke aspecten belangrijk zijn voor het kind. Deze Groei-wijzer wordt ook al, op vrijwillige basis, op verschillende plekken gebruikt voor Duchenne patiënten. Zie www.opeigenbenen.nu voor meer informatie.

Duchenne award en afsluiting

De Duchenne award 2018 werd toegekend aan prof. Jan Verschuuren voor zijn inspanningen bij de oprichting van het Duchenne Centrum Nederland en om het consortium Aladin (All against Duchenne in the Netherlands) te leiden.

De directeur van het Duchenne Parent Project, Elizabeth Vroom, sloot de dag af met een 'blik op de toekomst'. Het DPP blijft onderzoek financieren (dit jaar richt het zich met name op de rol van voeding in Duchenne), organiseert bijeenkomsten, netwerken en internationale samenwerkingen. Verder blijft het DPP zich inzetten voor patiënten om de vroege diagnose, toegang tot medicijnen en de zorg te verbeteren. Ook de informatievoorziening voor patiënten/verzorgers, professionals en een breder publiek, en het delen van kennis tussen bijvoorbeeld ouders zijn belangrijke speerpunten. Het DPP is bezig met het opzetten van een Duchenne data platform waar alle patiënten hun eigen 'locker' met hun gegevens hebben. Daardoor hebben ze toegang tot deze gegevens en kunnen ze zelf bepalen voor welke doeleinden deze gebruikt mogen worden. Het delen van gegevens is belangrijk om onderzoek vooruit te helpen, maar het platform zal ook het delen van onderzoeksresultaten met de patiënten gemeenschap vergemakkelijken. Een virtuele chat-assistent helpt patiënten hun gegevens up-to-date te houden. Patiënten/verzorgers die geïnteresseerd zijn in het testen van het platform, kunnen contact opnemen met Mirjam Franken van het DPP via info@duchenne.nl.

Voor downloads van alle presentaties <https://duchenne.nl/duchenne-congres/>.